



Nationale Koordination Seltene Krankheiten  
Coordination nationale des maladies rares  
Coordinazione nazionale malattie rare

## Coordinazione nazionale malattie rare

# Rapporto annuale 2020

---

04.05.2021

### Indice

Premessa.....	2
Rapporto di attività.....	3
1. Attività 2020 .....	3
1.1. Riconoscimento dei centri per le malattie rare tramite kosek.....	3
1.2. Gruppo di coordinamento dei centri per le malattie rare .....	3
1.3. Progetti pilota per la presa in carico di malattie specifiche .....	3
1.4. Collaborazione con Orphanet Svizzera .....	4
1.5. Registro svizzero delle malattie rare (RSMR) .....	4
1.6. Finanziamento dei progetti .....	4
2. Organi .....	5
2.1. Comitato .....	5
2.2. Segretariato centrale .....	5
2.3. Gruppi di esperti .....	6
2.4. Altri organi.....	6
3. Prospettive future.....	7

Nota: la versione originale del rapporto annuale è la versione tedesca

## Premessa

*Tirare l'erba non la farà crescere più veloce.*

(Proverbio africano)

Il ritmo serrato di lavoro che ha accompagnato kosek fin dai suoi inizi ha caratterizzato anche il 2020, nonostante il sopraggiungere della pandemia di COVID-19. La realizzazione dei progetti ha portato kosek a due nuovi successi: il riconoscimento di 6 strutture come Centri per le malattie rare (CMR) e l'avvio del processo di riconoscimento dei Centri di riferimento (CR) in progetti pilota per patologie neuromuscolari da un lato e malattie metaboliche rare dall'altro, nonché un secondo bando per il riconoscimento come CMR, nella speranza di poter coprire tutte le tre regioni linguistiche della Svizzera.

Questi progressi non sarebbero mai stati possibili senza il notevole impegno volontario dei fornitori di prestazioni sanitarie, dei/delle pazienti e di tutti i membri dei gruppi di lavoro e del Comitato kosek. Esprimiamo a tutti un sentito ringraziamento!

Anche quest'anno per i nostri progetti abbiamo ricevuto un sostegno economico da diverse organizzazioni benefiche. Vorremmo cogliere l'occasione per ringraziarle di cuore per aver contribuito ai nostri successi.

Tuttavia serve ancora tempo per consolidare i progetti avviati in soli 3 anni e per individuare soluzioni continuative per il futuro di kosek. Tempo che kosek dovrà probabilmente dedicare nel 2021. Parallelamente il Comitato deve riflettere sulla struttura di cui kosek deve dotarsi, al fine di accompagnare in modo sostenibile i Centri per le malattie rare e i Centri di riferimento esistenti, ma anche per avviare il processo di riconoscimento ordinario dei centri di riferimento in ambiti diversi da quelli coperti dai progetti pilota.

In questa prospettiva cercheremo di fare un bilancio sull'anno passato. Vi auguro una piacevole lettura del nostro rapporto annuale.



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen  
Presidente kosek

## Rapporto di attività

### 1. Attività 2020

Il lavoro dell'associazione kosek ha dato ottimi frutti nel 2020, in particolare con il riconoscimento di 6 strutture come Centri per le malattie rare (CMR), con l'avvio del processo di riconoscimento dei Centri di riferimento (CR) in progetti pilota per patologie neuromuscolari e malattie metaboliche rare e con un secondo bando per candidarsi come CMR.

Di seguito desideriamo proporre una breve sintesi delle principali attività.

#### 1.1. Riconoscimento dei centri per le malattie rare tramite kosek

Nel giugno 2020, dopo aver valutato le candidature ricevute, kosek ha riconosciuto ufficialmente 6 Centri per le malattie rare:

- [Universitätszentrum für Seltene Krankheiten a Basilea](#)
- [Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital a Berna](#)
- [Centre Maladies Rares dell'Ospedale universitario di Ginevra \(HUG\)](#)
- [Centre Maladies Rares del Centro ospedaliero universitario vodese \(CHUV\) a Losanna](#)
- [Ostschweizer Zentrum für seltene Krankheiten \(ZSK-O\) a San Gallo](#)
- [Zentrum für Seltene Krankheiten a Zurigo](#)

##### Centri per le malattie rare

I centri per le malattie rare sono centri di contatto interdisciplinari che si occupano di accertare le malattie rare e non riconosciute, coordinare la presa in carico e formulare diagnosi. Questi centri lavorano su varie malattie e coordinano le competenze interdisciplinari. Di regola, i centri per le malattie rare sono ubicati in grandi strutture ospedaliere.

I media della Svizzera tedesca e francese hanno accompagnato questa importante tappa con diversi contributi (riportati sul [sito web](#) kosek). Parallelamente kosek ha lanciato un secondo invito per il riconoscimento di centri per le malattie rare, con l'obiettivo di coprire tutte e tre le regioni linguistiche della Svizzera. In autunno sono state presentate diverse candidature. L'associazione kosek dovrebbe esprimersi ufficialmente sui riconoscimenti a metà 2021.

#### 1.2. Gruppo di coordinamento dei centri per le malattie rare

Il gruppo di coordinamento dei centri per le malattie rare si è riunito tre volte nel 2020. La discussione si è incentrata sulle sfide correlate all'istituzione di Centri per le malattie rare, ad esempio la codifica delle malattie rare, il coordinamento delle helpline o gli aspetti tariffari relativi alla ricerca di una diagnosi corretta. È iniziata anche la stesura di un articolo congiunto che sarà pubblicato sul Bollettino dei medici svizzeri nel 2021.

##### Il gruppo di coordinamento dei CMR

Questo gruppo è composto da coordinatori degli ospedali che hanno manifestato interesse a sviluppare un centro per le malattie rare e da rappresentanti dei pazienti. L'obiettivo del gruppo è stimolare il confronto e lo scambio sul tema nonché coordinare le attività comuni.

#### 1.3. Progetti pilota per la presa in carico di malattie specifiche

Nel 2018 sono stati attivati i due progetti pilota di kosek, ossia il progetto pilota sulle malattie metaboliche rare e quello sulle patologie neuromuscolari rare. Il loro scopo è, da un lato, il riconoscimento dei Centri di riferimento (CR) in questi ambiti e, dall'altro, la verifica degli strumenti e delle fasi del processo di riconoscimento. Questi eventualmente dovranno essere adattati prima di avviare il processo di riconoscimento ordinario dei Centri di riferimento per altri gruppi di malattie.

Nel luglio 2020 kosek ha presentato il processo di riconoscimento per i progetti pilota. Nell'ambito di tale procedura i centri candidati devono compilare due questionari, uno con informazioni sul centro e l'altro con informazioni sulla rete assistenziale a cui il centro candidato dovrebbe appartenere, secondo il concetto di presa in carico sviluppato da kosek.

La scadenza per la presentazione dei questionari per i centri candidati è stata fissata al 31 dicembre 2020. La scadenza dei questionari sulla rete è stata prorogata al 31 marzo 2021 a causa della pandemia. Importanti riunioni per la creazione/l'adattamento della rete hanno dovuto infatti essere rimandate.

Le decisioni sul riconoscimento dei Centri di riferimento nei progetti pilota sono attese per la fine dell'estate 2021.

#### 1.4. Collaborazione con Orphanet Svizzera

Orphanet è una vasta fonte di informazioni per operatori del settore e pazienti ed è riconosciuta come tale anche a livello internazionale. Il portale permette anche la visualizzazione dell'offerta in Svizzera.

Con la firma di un accordo di collaborazione tra Orphanet Svizzera e kosek nel 2019, è stato possibile assumere un nuovo collaboratore, che ha il compito preparare e pubblicare i dati (aggiuntivi) della Svizzera tedesca per il database Orphanet. Nel 2020 sono stati pubblicati 122 operatori specializzati e 33 nuovi centri di competenza (di cui circa il 70% nella Svizzera tedesca), parallelamente è avvenuta la pubblicazione dei dati del resto della Svizzera sulle attività diagnostiche e scientifiche (81 progetti di ricerca, 10 studi clinici e 6 registri e associazioni di pazienti), oltre all'aggiornamento annuale obbligatorio. Inoltre, per la prima volta, i Centri per le malattie rare riconosciuti mediante la loro candidatura presso kosek sono stati integrati e pubblicati (o aggiornati) nel database Orphanet.

##### Orphanet

Orphanet è una rete internazionale che mette a disposizione un vasto bagaglio di informazioni sulle malattie rare tramite un portale in rete. Contiene definizioni e descrizioni di tutte le malattie rare, elenchi di centri di competenza, operatori del settore e organizzazioni di pazienti e riporta i medicinali esistenti per le malattie rare, registri, studi e progetti di ricerca.

Orphanet Svizzera gestisce i dati svizzeri in questa rete. La Confederazione ha riconosciuto l'importanza di Orphanet Svizzera nei confronti della rete internazionale.

#### 1.5. Registro svizzero delle malattie rare (RSMR)

Sin dal suo primo anno l'associazione kosek ha assunto la responsabilità del registro svizzero delle malattie rare (RSMR). Il finanziamento del RSMR ha rappresentato una grande sfida. Nel 2020 il RSMR ha ricevuto un sostegno economico dalla Confederazione sulla base dell'articolo 24 della Legge sulla registrazione delle malattie tumorali (LRMT). Con questa gradita notizia, il RSMR è ben posizionato per portare avanti i suoi progetti nei prossimi 5 anni, in particolare l'integrazione nel database del registro delle persone con malattie rare.

##### Registro svizzero delle malattie rare RSMR

Il RSMR è un registro di pazienti nel quale sono inserite tutte le persone che soffrono di una malattia rara. Questo semplifica l'identificazione dei pazienti, segnatamente per consentire loro di partecipare a progetti di ricerca (internazionali). Allo stesso tempo, il registro è utile come rappresentazione epidemiologica delle malattie rare in Svizzera e aiuta nell'analisi della presa in carico.

#### 1.6. Finanziamento dei progetti

Anche per tutto il 2020 kosek si è occupata di colmare le carenze finanziarie per l'attuazione dei suoi progetti. Pertanto, oltre a lavorare sui contenuti delle sue attività, il segretariato centrale kosek ha avviato nuovamente una raccolta fondi presso fondazioni private. In questo modo l'associazione è

riuscita a ottenere diversi contributi, tra gli altri da Fondation Andrea Ferrari, Gertrude von Meissner-Stiftung e altri che preferiscono non essere nominati. Questo sostegno permette a kosek di ottenere un pareggio di bilancio per il 2020 e di affacciarsi con fiducia al 2021. Desideriamo cogliere l'occasione per ringraziare queste fondazioni per il loro prezioso supporto.

Nel 2020 i membri di kosek hanno deciso all'unanimità di continuare a sostenere i progetti dell'associazione, almeno fino al completamento delle attività progettuali in corso, previsto per la fine del 2021. Questo prezioso sostegno assicura a kosek e ai suoi partner un anno aggiuntivo per completare i progetti, in particolare i progetti pilota per il riconoscimento dei Centri di riferimento. Questo lasso di tempo è necessario anche per stabilire una strategia per la sostenibilità della struttura kosek o almeno per i processi di riconoscimento e rivalutazione delle strutture per la presa in carico dei pazienti con una malattia rara.

Per il 2021 kosek è riuscita a ottenere un finanziamento parziale dall'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP), che ha approvato un sostegno economico pari a un massimo di 100'000 CHF per un periodo di tempo limitato. kosek accoglie con grande favore questo contributo finanziario, consapevole, tuttavia, che non risolverà il problema della carenza di fondi sul lungo termine.

La sfida del finanziamento si ripresenterà, infatti, anche il prossimo anno per le ulteriori misure del Piano nazionale malattie rare. Queste sono di enorme importanza per il lavoro di kosek, precisamente per la creazione del RSMR (si veda la sezione 1.5) e per il portale di informazione Orphanet (si veda la sezione 1.4.), il cui operato in Svizzera non è sufficientemente finanziato nel lungo periodo. Pertanto kosek supporta anche gli sforzi di finanziamento per tali progetti, che rientrano nella sfera di responsabilità dei nostri partner.

Oltre che dei costi di progetto diretti per kosek, gli ospedali partecipanti si fanno carico di una parte considerevole dei progetti, portando avanti i progetti interni all'ospedale per l'allestimento di offerte e per il coordinamento a livello nazionale. Tutti gli ospedali partecipanti destinano anche risorse di personale e spesso hanno a loro volta creato nuovi posti di lavoro. Il lavoro di coordinamento, così cruciale nell'ambito delle malattie rare, non viene tuttavia remunerato tramite le prestazioni delle assicurazioni sociali e deve essere finanziato dai fornitori di prestazioni attingendo a mezzi finanziari generali. I fornitori lamentano quindi anch'essi una grande pressione a livello di finanziamenti, che complica la collaborazione nei progetti di kosek.

## 2. Organi

### 2.1. Comitato

I membri del Comitato al 31 dicembre 2020 erano:

- Prof. J.-B. Wasserfallen, presidente (Medicina universitaria svizzera, sostituto: Prof. Ch. A. Meier)
- M. Knoblauch, vicepresidente (ProRaris, sostituta: A.-F. Auberson)
- Prof. M. Baumgartner (Alleanza svizzera degli ospedali pediatrici, sostituto: PD Dr. G. Szinnai)
- Dr. St. Bilz (Associazione degli ospedali e delle cliniche non universitari, sostituto: Prof. G. P. Ramelli)
- Prof. H. Bounameaux (Accademia svizzera delle scienze mediche, sostituto: Prof. D. Scheidegger)
- N. Gérard (Conferenza svizzera delle direttrici e dei direttori cantonali della sanità, sostituto: M. Jordi)

Nell'organo vengono invitati a partecipare di volta in volta i rappresentanti dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP) e dell'Ufficio federale delle assicurazioni sociali (UFAS) con funzione di consulenti.

### 2.2. Segretariato centrale

Sul piano amministrativo, il segretariato centrale dell'associazione è annesso all'organizzazione unimedsuisse e come questa ha sede presso la Casa delle accademie a Berna. Accanto alla direttrice dell'organizzazione Agnes Nienhaus (15%), anche Christine Guckert Delasoie (60%) opera in qualità di direttrice di progetto per l'attuazione delle attività progettuali kosek. Durante il suo congedo di maternità è stata sostituita da Julie Perrin. Beat Schumacher, che è responsabile del 10% del finanziamento del progetto, completa la squadra.

## 2.3. Gruppi di esperti

### GRUPPO DI ESPERTI DI PRESA IN CARICO

Il gruppo di esperti di presa in carico ha il compito di elaborare all'attenzione del Comitato i criteri operativi di riconoscimento dei Centri per le malattie rare e dei Centri di riferimento.

Nel 2020 il gruppo si è occupato inizialmente di finalizzare gli strumenti per il riconoscimento dei Centri di riferimento e in seguito della valutazione dei Centri per le malattie rare (2° bando). Il gruppo si è riunito complessivamente cinque volte, in presenza e poi virtualmente una volta scoppiata la pandemia. Ribadiamo esplicitamente in questa sede l'impegno e la serietà di questo gruppo, poiché ogni membro ha dedicato tra le 20 e le 30 ore di volontariato all'associazione kosek nel 2020.

Fanno parte del gruppo:

- Dr. Fabrizio Barazzoni, Comitato di kosek, presidente del gruppo di esperti
- Dr. Therese Stutz Steiger, vicepresidente ProRaris
- Stephan Hüsler, direttore Retina Suisse
- Dr. Barbara Grützmacher, sostituta Medico cantonale, Gesundheits- und Fürsorgedirektion des Kantons Bern (Direzione della salute pubblica e della previdenza sociale del Cantone di Berna)
- Prof. Dr. Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV,
- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice nazionale di Orphanet
- Dr. Andreas Schiesser, Curafutura
- PD Dr. Isabel Filges, Società Svizzera di Genetica Medica (SSGM)
- Dr. Ursula Schafroth, Società svizzera dei medici di fiducia e dei medici assicurativi (SGV/SSMC)

### GRUPPO DI ESPERTI DI DATI E REGISTRI

Nel 2018, kosek ha costituito il gruppo di esperti di dati e registri. A causa della mancanza di risorse per guidare questo gruppo, il suo lavoro è stato sospeso a tempo indeterminato.

## 2.4. Altri organi

Nel 2017, il Comitato ha costituito un gruppo consultivo in cui sono rappresentati esperti di pediatria e di medicina per adulti provenienti da tutte le sedi ospedaliere partecipanti. I membri del gruppo consultivo sono a disposizione per questioni operative pratiche. Non sono previsti incontri in questo gruppo.

### 3. Prospettive future

Nel prossimo anno kosek prevede di raggiungere ulteriori traguardi nell'attività progettuale, in particolare:

- I Centri per le malattie rare che hanno presentato una domanda nel secondo turno di riconoscimento sono ufficialmente riconosciuti. Il gruppo di coordinamento dei centri per le malattie rare coordina i primi progetti congiunti.
- I Centri di riferimento nei progetti pilota sono ufficialmente riconosciuti.
- Le reti di presa in carico sono istituite e operative. I soggetti partecipanti collaborano in rete e definiscono un'agenda comune.
- I progetti pilota saranno valutati. I risultati della valutazione vengono utilizzati per migliorare gli strumenti e le fasi del riconoscimento al fine di avviare il processo ordinario.
- Verrà conclusa la fase dei progetti pilota.
- L'avvio del processo di riconoscimento ordinario viene organizzato in un gruppo di malattie secondo le capacità di kosek e sulla base delle collaborazioni tra istituzioni. Il processo di riconoscimento è accessibile a tutte le istituzioni interessate, che saranno informate sull'ordine di priorità in relazione ai gruppi di malattie.

Il 2021 sarà, inoltre, un anno chiave per l'associazione kosek: poiché i membri kosek hanno deciso all'unanimità di continuare a sostenere l'associazione almeno fino al completamento dei progetti in corso, previsto per la fine del 2021, kosek dovrà definire il suo futuro entro la fine del 2021. Ci auguriamo pertanto di poter annunciare buone notizie nel prossimo rapporto annuale...